

# 캘리포니아 산전 선별검사 프로그램

## 첫 3개월 스크리닝 결과



### 선별검사 결과:

**“목덜미투명대증가로인한양성”**

이것은 태아에게 선천성 기형이 있을 위험이 높다는 것을 의미합니다.



# 귀

하는 산전 진료의 일부로 임신 제1삼분기 또는 제2 삼분기에 선별검사를 받았습니다. 선별검사에는 다음과 같은 검사들이 포함되었습니다.

- 혈액검사
- 목덜미 투명대 초음파검사

선별검사 결과는 특정한 선천성 기형이 있을 위험, 즉 가능성이 있다는 것을 알려줍니다. 예를 들면, 위험의 정도는 40명 중 1명 또는 5,000명 중 1명과 같이 표시할 수 있습니다.

귀하의 선별검사 결과는 다음과 같습니다:  
“선별검사 양성 – 목덜미 투명대 (*Nuchal Translucency, NT*) 증가” .

목덜미 투명대 검사는 태아의 목 뒷부분 두께를 측정하는 특별한 초음파검사입니다. NT가 증가했다는 것은 태아에게 염색체 이상 또는 심장 기형이 있을 위험이 높다는 것을 의미합니다.

태아에게 NT 증가가 나타나는 경우에는 염색체 이상이 발생할 가능성이 5건 중 1건이상입니다.

## NT 증가와 관련된 이상들

염색체란 신체의 모든 세포에 들어 있는 유전 정보 패키지를 말합니다. 선천성 기형은 염색체가 너무 많거나 적을 때 발생합니다.

흔히 나타나는 염색체 이상은 다음과 같습니다.

**터너 증후군:** 이 선천성 기형은 작은 키, 짧은 목, 심장 문제, 생식 문제를 일으킵니다. 터너 증후군은 여자 태아에게 영향을 미치고, X 염색체가 하나밖에 없을 때 발생합니다.

**다운 증후군:** 이 선천성 기형은 정신장애와 몇 가지 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 다운 증후군은 여분의 21번 염색체가 일으킵니다.

**18번 삼염색체증:** 이 선천성 기형은 심한 정신장애와 매우 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 18번 삼염색체증은 여분의 18번 염색체가 일으킵니다.

## 태아의 NT가 증가했기 때문에…

귀하의 주치의는 산전 진단 센터(PDC)에 유전자 상담과 진단 검사를 의뢰 할 것입니다. 특정한 검사를 받으면 터너 증후군, 다운 증후군, 18번 삼염색체증 또는 심장기형과 같은 이상이 있는지 확인할 수 있습니다.

태아의 NT가 증가했다는 것은 또한 심장 결함의 위험  
이 높다는 것을 의미할 수 있습니다. 이것은 심혈관 혹  
은 심장 자체와 관련되어 있을 수 있습니다.

**태아 심장 초음파 진단**은 태아의 심장에 대한 특수  
초음파 검사입니다. 이것은 많은 심장 결함들을 찾아낼  
수 있습니다. 이것은 흔히 18주에서 24주 사이에 이루어  
집니다.

이 특수 초음파는 캘리포니아 산전 진단 프로그램에서  
지불하지 않습니다. 귀하의 의사는 이 진단을 추천할 수  
있고, 이것은 귀하의 보험으로 청구될 것입니다.

**다음과 같은 추적 서비스는 주정부가 승인한 산전 진  
단 센터에 서 추가 비용 없이 제공합니다**

추적 서비스	서비스 제공 시기
유전자 상담	최초 진료 예약시
융모막 융모 생검법 (CVS)	제1 삼분기
비침습적 산전 검사 (NIPT)	제 1 및 제 2 삼분기
초음파검사	제2 삼분기
양수 검사	제2 삼분기

귀하는 산전 진단 센터로의 의뢰를 수락하거나 거절할 수  
있습니다. 유전자 상담 후의 추적 서비스를 수락하거나  
거절할 수 있습니다.

## 첫 번째 서비스는 유전자 상담입니다

유전자 상담사는 선별 검사 결과와 그 의미에 대해서 설명합니다. 또한 가족의 병력도 검토합니다. 상담사는 임신부가 받을 수 있는 추적 검사에 대한 정보를 제공합니다. **이러한 서비스나 검사는 언제든지 거부할 수 있습니다.** 질문이 있으시면 반드시 상담사에게 문의하십시오.

상담사는 임신부가 받을 수 있는 몇 가지 검사에 대해 설명할 것입니다. NIPT, CVS, 초음파 검사에 대해서는 다음 페이지에서 설명합니다.



## NIPT(비침습적 산전 검사)

이것은 산모의 혈액에서 발견되는 태아의 DNA를 이용하는 혈액 검사입니다. 비침습적 산전 검사는 다운증후군, 18번 삼염색체증, 13번 삼염색체증과 같은 일부 염색체 이상과 일부 성염색체 이상에 대한 매우 정확한 진단 검사로 간주됩니다. 비침습적 산전 검사는 임신 초기(11-14주)와 임신 중기(15-24주) 중에 제공됩니다.

비침습적 산전 검사 결과는 약 2주 안에 나옵니다.

## cvs(융모막 융모 생검법)

이 진단검사는 임신 초기(**10주와 14주 사이**)에만 받을 수 있습니다. 이 검사에서는 매우 가느다란 바늘이나 관을 사용하여 자궁의 태반에서 몇 개의 세포를 떼어냅니다.

이 검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. CVS로 인한 유산의 위험은 100명 중 1명 이하로 경미합니다.

CVS 결과는 약 2주 후에 나옵니다.

## 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 실시하는 초음파검사

이 검사는 소노그램이라고도 합니다. 이 고수준 초음파검사는 제1 삼분기와 제2 삼분기에 실시합니다. 이 검사에서는 특별한 교육을 받은 의사가 매우 상세한 태아의 전신 사진을 찍습니다. 이 검사로 몇몇 선천성 기형을 발견할 수 있습니다.

비침습적 산전 검사, CVS, 양수검사를 거부하더라도 이 고수준 초음파검사를 받을 수 있습니다.



## 15-24주 사이에 실시하는 양수검사

이 진단검사에서는 태아주위에서 소량의 체액을 채취합니다. 체액은 가느다란 바늘을 사용하여 채취합니다. 태아와는 접촉하지 않습니다. 이 체액에는 태아의 세포가 들어 있습니다. 이 세포에 들어 있는 염색체의 수를 세고 검사합니다.

양수 검사를 하면 태아에게 터너 증후군, 다운 증후군 또는 18번 삼염색체증과 같은 염색체 이상이 있는지 확인할 수 있습니다. 양수검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. 양수 검사로 인한 유산의 위험은 100명 중 1명 이하로 경미합니다.

양수 검사 결과는 약 2주 후에 나옵니다.

## 제 1 삼분기에 혈액을 채취했는데 혈액 시료를 한 번 더 채취해야 합니까?

환자 또는 주치의는 임신 제2 삼분기에 진단 검사 대신 혈액 시료를 한 번 더 채취하기로 결정할 수도 있습니다. NT가 증가한 것으로 측정되는 경우에는 선별검사 결과가 여전히 양성으로 나타납니다. 따라서 태아에게 염색체 이상과 심장 기형이 발생할 가능성�이 여전히 높은 것으로 간주됩니다.

## 염색체 이상이 발견되면 어떻게 됩니까?

의사나 유전자 상담사가 귀하에게 태아의 상태에 대한 정보를 제공합니다. 때로는 선천성 기형은 매우 경미합니다. 때로는 태아가 정신적 혹은 신체적 장애를 가지고 태어날 수도 있습니다. 때로는 선천성 기형이 매우 심하고 태아가 죽을 수도 있습니다. 부모들에게 필요한 지원을 제공하고 자녀들이 신체 기능을 최대한 사용할 수 있도록 돋기 위해 캘리포니아 주 전역에서 상담사와 특별 프로그램을 제공합니다.

## 선택

이상이 발견될 경우, 임신을 계속할 것인지 또는 중단할 것인지를 선택하는 것은 유전자 상담 과정에서 논의될 것입니다. 이러한 결정은 전적으로 임신부에게 달려 있습니다.

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램은 추적검사와 유전자 상담을 제공한 후에 받는 다른 의료 서비스에 대한 비용을 지불하지 않습니다. 환자와 가족에 대한 치료 및 지원 서비스는 산전 진단 센터를 통해서 제공합니다.

### 잊지 마십시오.

“선별검사 결과가 양성”이라고 해서 항상 선천성 기형이 발생하는 것은 아닙니다. 때로는 모든 진단 검사가 정상이고 태아가 건강한 경우도 있습니다.

## 캘리포니아 산전 선별검사 프로그램

California Department of Public Health  
Genetic Disease Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, F175  
Richmond, CA 94804  
866-718-7915 (무료)

더 자세한 정보를 원하시면 저희 웹사이트를 방문하십시오.  
[www.cdph.ca.gov/pns](http://www.cdph.ca.gov/pns)

